

ENFERMEDAD DE MARCHIAFAVA FRENTE A MIELONISIS PONTINA TRANSVERSA. LA INDEFINICIÓN DE LOS CÓDIGOS CIE

E García Fernández¹, L Pruneda González², M Margolles Martins¹

1 Consejería de Sanidad, Asturias

2 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014

Un objetivo de la *Estrategia Nacional en Enfermedades Raras (ER)* es profundizar en la información sobre ER y contribuir a mejorar las actuaciones estratégicas. Nuestro objetivo es ampliar el conocimiento sobre la enfermedad de Marchiafava (EM) y Mielonisis Pontina Transversa (MPT) y evaluar la calidad de la codificación CIE. Encefalopatías por atrofia del cuerpo calloso en alcohólicos crónicos (EM) y alteraciones hidroelectrolíticas (MPT). Cursan con alteraciones neurológicas (convulsiones, hemiparesia, etc.) en EM y cuadriparesia espástica y parálisis pseudobulbar en MPT. El diagnóstico por TAC, RMN o PET. El tratamiento es sintomático y la reposición correcta de sodio en MPT.

Estudio descriptivo de codificación, prevalencia y presentación clínica de EM y MPT (CIE-9MC: 341.8, "otras enfermedades desmielinizantes del SNC"). La información procede del CMBD e historias clínicas de cada caso diagnosticado en Asturias entre 1996-2011.

Se identificaron 56 casos: 4 EM y 5 MPT. Los 47 restantes: 7 sin diagnóstico neurológico conocido, 10 brotes desmielinizantes (9 sin especificar, 1 postparaneoplásico), 8 esclerosis múltiples, 8 encefalopatías (1 sin especificar, 3 mitocondriales, 1 postanoxia, 1 postparotiditis, 1 hemorragia intraparto, 1 leucoencefalopatía multifocal progresiva), 3 isquémica cerebral, 3 sd. antifosfolípido, 2 lupus eritematoso sistémico, 1 sd. confusional, 1 polineuropatía mixta autónoma, 1 epilepsia, 1 atrofia cortical, 1 alteración metabólica, 1 alteración hidroelectrolítica. En EM: prevalencia 3,7/1000000 hab., 50% hombres. El 100% son alcohólicos crónicos. Mediana de edad de diagnóstico 48,5 años (entre 46-53). Síntoma inicial: crisis comiciales 50% y desorientación 50%. Síntoma más prevalente: desorientación temporoespacial (75%) y convulsiones (50%). 1 complicación hepática (encefalopatía hepática) y 1 neurológica (sd. de Korsakov). Al 100% se les realizó TAC y RMN. El 100% recibieron vitaminas B, asociadas a Distraneurine[®] (75%) y a anticonvulsivantes (25%). En MPT: la prevalencia es 4,6/1000000 hab, 60% hombres. Mediana de edad de diagnóstico: 45 años (entre 3-80). El síndrome febril es el desencadenante en 40%. Síntomas más frecuentes: convulsiones (60%) y hemiparesia (40%). En 100% determinación de sodio (60% hipernatremia, 40% hiponatremia); al 80% se le realiza RMN y al 60% TAC. El 60% requirió restricción de líquidos y el 40% hidratación.

Con este estudio se profundiza en el conocimiento de la EM y de la MPT en Asturias. Se pone de manifiesto, además, la necesidad de mejorar la calidad de la codificación así como la asignación de un código específico también para las enfermedades poco prevalentes.